Уважаемые студенты! Вам необходимо изучить теоретический материал, законспектировать и выполнить задания. Выполненные задания должны быть написаны, сфотографированы. Высылать на почту dd8rf@yandex.ru

В теме письма указать группу и фамилию.

Конспект будет проверен на следующем занятии.

**№1. Теория.**

**№2. Вопросы.**

**Теория. Продолжение темы.**

**«Методы изучения наследственности человека»**

***Дородовая или пренатальная диагностика*** – это совокупность исследований плода, которая позволяет выявить или опровергнуть внутриутробные аномалии развития, хромосомные и генные заболевания будущего ребенка. После получения результатов исследования проводится медико-генетическое консультирование супругов и решается вопросы: имеется ли смысл пролонгировать беременность, возможно ли лечение ребенка с выявленной патологией после рождения или внутриутробно и как предупредить отклонения от нормального развития плода в следующей беременности.

**Методы пренатальной диагностики.**

Все методы пренатальной диагностики подразделяются на 2 группы. К первой относится малоинвазивная или неинвазивная пренатальная диагностика (пренатальный скрининг), включающая:

* ультразвуковое исследование;
* исследование родословной родителей;
* проведение генетического исследования супругов;
* УЗИ с доплерометрией (оценка кровотока в системе мать-плацента плод) по показаниям;
* кардиотокография (проводится с 32 недель, по показаниям с 28 недель);

кровь на содержание сывороточных маркеров («на уродства плода»).

Ко второй группе относятся инвазивные методы, которые подразумевают хирургическое проникновение в полость матки:

* биопсия хориона;
* плацентоцентез;
* кордоцентез;
* амниоцентез;
* биопсия тканей плода.

**Неинвазивная пренатальная диагностика.**

Ультразвуковое исследование является абсолютно безопасным методом и должно проводиться во время беременности как минимум 3 раза и в определенные сроки: в 10 – 14 недель, в 22 – 24 недели и в 32 – 34 недели.
 При первом УЗИ определенные признаки, свидетельствующие о грубой патологии, до 10-ой недели еще не появились, а после 14 недели уже исчезли. Но даже во время проведения второго УЗИ не всегда возможно выявить патологию и пороки развития (например, мелкие дефекты в перегородках сердца). Поэтому УЗИ обязательно (в любом случае) дополняется исследованием крови на маркеры плода.

**Методика проведения УЗИ:**

* ***Трансабдоминальное исследование.*** Проводится при помощи трансабдоминального датчика, который испускает ультразвуковые волны. Датчик водится по поверхности передней брюшной стенки, а волны, передаваемые им, отражаются от тканей будущего малыша и обрабатываются компьютером. После чего на мониторе формируется сонограмма – изображение, которое описывается врачом.
* ***Трансабдоминальное исследование*** лучше выполнять во втором – третьем триместрах. Трансвагинальное исследование предпочтительно проводить в ранних сроках гестации. Вагинальный датчик, помещенный в презерватив, вводится во влагалище.

**Что позволяет выявить УЗИ:**

* локализацию эмбриона (маточная или внематочная беременность);
* количество плодов;
* срок беременности в неделях;
* задержку развития плода;
* замершую беременность;
* пол ребенка;
* локализацию плаценты (предлежание, низкую плацентацию);
* состояние плаценты (инфаркт, кальцинаты, степень зрелости);
* количество амниотической жидкости (много- или маловодие);
* состояние пуповины, число сосудов в ней, узлу пуповины;

положение (продольное, поперечное, косое) и предлежание (головное, тазовое, лицевое) плода.

* тонус миометрия (гипертонус при угрозе прерывания или преждевременных родах);
* сердцебиение плода и его характер (брадикардию, тахикардию);
* нарушенный кровоток в плацентарных сосудах;
* аномалии развития плода (в первую очередь пороки нервной трубки, сердца и почек, патологию печени и кишечника, состояние конечностей и лицевого отдела черепа);
* определение ранних специфических симптомов синдрома Дауна (до 12 недель) – ширина шейно-воротникового пространства;

**Биохимический скрининг.**

Для проведения биохимического скрининга исследуется венозная кровь беременной, взятая в сроки 15 – 20 недель (оптимально в 16 – 18). Первый этап скрининга – «двойной тест» проводится в 9 – 13 недель, в эти сроки определяются плацентарные белки РРАР-Р(протеин-А плазмы) и ХГЧ, в России проводится редко. Второй этап биохимического скрининга осуществляется во втором триместре беременности и определяется содержание альфа-фетопротеина (АФП), хорионического гонадотропина человека (ХГЧ) и свободного эстриола. В Российской Федерации исследуется лишь первые 2 маркера.

**Что позволяет выявить биохимический скрининг:**

* синдром Дауна или трисомию;
* аномалии развития головного и спинного мозга (отсутствие
* головного мозга – анэнцефалию, грыжи головного и спинного мозга);
* хромосомные аномалии.

**К достоинствам биохимического скрининга можно отнести:**

* высокая эффективность (выявление синдрома Дауна и пороков нервной трубки достигает 70%);
* ранняя диагностика патологии плода (15 – 22 недели), когда беременность еще можно прервать;
* отсутствие риска для плода.

**Инвазивная пренатальная диагностика.**

Дородовая инвазивная диагностика предоставляет 100% гарантию результата (выявление наследственных заболеваний, пороков развития и хромосомных аббераций), к тому же отличается быстрым получением результатов исследования. Также к плюсам инвазивной диагностики относится выявление патологии в малых сроках беременности (до 14 недель), а родителям предоставляется выбор: либо провести аборт, либо пролонгировать беременность. В случае сохранения эмбриона у врачей имеется достаточное количество времени для проведения коррекции пороков развития и лечения заболеваний плода внутриутробно.

**Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики.**

* возраст женщины (всем матерям старше 35 лет, так как с возрастом возрастает риск хромосомных аномалий плода); близкородственный брак;
* отягощенный анамнез: выкидыши на ранних сроках, рождение ребенка с хромосомной аномалией;
* хромосомная патология у одного из будущих родителей;
* необходимость определения отцовства;
* отклонения от нормы в крови сывороточных маркеров;
* воздействие на родителей мутагенных факторов (радиация, загрязненная экология, химические вещества, прием лекарств и прочее);
* в анамнезе рождение ребенка с врожденными пороками развития, отклонением в умственном развитии или наследственными обменными заболеваниями (фенилкетонурия);
* отклонения от нормальных показателей биохимических маркеров;
* ультразвуковые признаки аномалий плода.

**Биопсия хориона.**

Метод заключается в заборе и последующем исследовании клеток хориона. Хорион является зародышевой оболочкой, которая в будущем преобразуется в плаценту. Выполняется хорионбиопсия в 10 – 11-недельном сроке гестации двумя способами:

* Трансцервикальный способ. Отсасывание небольшого количества ткани хориона шприцем через цервикальный катетер (установлен в цервикальном канале).
* Трансабдоминальный способ проводится пункция матки через переднюю брюшную стенку шприцем с длинной иглой и производится забор хориональной ткани.

Хорионбиопсию проводят под контролем ультразвукового исследования. Как правило, выполняется под местной анестезией. Результаты анализа готовы уже через 3 – 4 суток.

**Кордоцентез.**

Метод заключается в заборе крови плода из пуповины. Проводится на 18 – 24 неделе и позволяет выявить не только хромосомные и генные отклонения, но иммунологический и гормональный статус плода, определить биохимические показатели крови и прочее. Результаты анализа готовятся 4 – 5 суток. Кордоцентез по эффективности диагностики приближается к 100%.

**Биопсия тканей плода.**

Проводится во втором триместре, под обязательным контролем УЗИ. Исследование показано для определения тяжелых наследственных кожных заболеваний у будущего ребенка – гиперкератоза и ихтиоза. При данных патологиях нарушен процесс ороговения кожных покровов, что ведет к утолщению поверхностного слоя, а кожа выглядит как рыбья чешуя.

**Плацентоцентез.**

Метод аналогичен биопсии хориона, так же проводится забор клеток плаценты, но уже в более поздних сроках (второй триместр беременности). Тоже возможно получение клеток плаценты при вхождении в матку через цервикальный канал или посредством прокола передней брюшной стенки. В отличие от биопсии хориона культивирование клеток, полученных плацентоцентезом, может оказаться не показательным, что требует повтора процедуры. Проведение амниоцентеза значительно увеличивает риск возможных осложнений беременности из-за больших сроков и осуществляется только в условиях стационара с последующей (минимум на 3 дня) госпитализацией.

**Амниоцентез.**

Метод заключается в заборе околоплодных вод путем прокола передней брюшной стенки, матки и амниона. Исследуется амниотическая жидкость на содержание гормонов, ферментов и аминокислот, от которых зависит рост плода. Вместе с амниотической жидкостью исследует слущенные клетки эпителия кожи плода и мочевыводящих путей. Исследование проводится на 16 – 18 неделе. Метод высокоинформативен и его эффективность достигает 99%. К недостаткам относится длительность проведения анализа (от 2 недель до 1,5 месяцев). Позволяет диагностировать генные и хромосомные абберации, определить зрелость легких плода, тяжесть резус-конфликта, некоторые аномалии развития плода и степень внутриутробной гипоксии.

**Недостатки инвазивной диагностики.**

* угроза прерывания беременности (для профилактики назначаются спазмолитики до проведения процедуры и после нее, а также госпитализация, длительность которой зависит от применяемого метода);
* прерывание беременности;
* риск внутриутробного инфицирования плода;
* риск увеличения тяжести резус-конфликта;
* риск дородового излития вод при амниоцентезе;
* риск кровотечения у женщины;
* риск отслойки плаценты.

**Противопоказания к инвазивной диагностике.**

* угроза прерывания беременности; кровотечение из половых путей;
* отслойка плаценты;
* выраженная спаечная болезнь малого таза; аномалии развития матки;
* гнойничковое поражение кожи живота; инфекционные заболевания матери;
* воспаление шейки матки и влагалища;
* узлы миомы больших размеров.

## **№2. Вопросы для самопроверки**

1. Определение пренатальной диагностики.
2. Инвазивные методы.
3. Неинвазивные методы.
4. Показания к пренатальной диагностики.
5. Противопоказания к пренадальной диагностики.